



デュシェンヌ型筋ジストロフィーの 患者さん/ご家族に対するアンケート調査 小児神経科臨床研究生 竹内芙実

皆さん、はじめまして。

私は、今回の「日本全国のデュシェンヌ型筋ジストロフィーの患者さん/ご家族に対するアンケート調査（以下 DMD アンケート調査）」に携わらせて頂いている、竹内芙実と申します。このアンケートのお話の前に、まず少し私の自己紹介をさせていただきます。

私は、九州の大分で生まれ育ち、大学進学を機に熊本に移り、その後小児科医として熊本や宮崎の病院で勤務しました。その中で色々な患者さんやご家族との出会いに恵まれ、小児神経の分野に興味をもち、平成22年に国立精神・神経医療研究センター病院の小児神経科レジデントに志願し、2年間研修をさせて頂きました。研修の中で、印象に残ったことの1つが筋ジストロフィーの患者さんとの出会いでした。研修中に色々な筋ジストロフィーの患者さんに出会い、その独特の可愛さに魅了されてしまいました。またこの病院で熱心に行われている、多職種が連携した包括的な筋ジストロフィーの診療に感動して、自分もその一員に



レジデントの先輩(左)と同期(右)と一緒に…

遺伝カウンセリングのご紹介

(独) 国立精神・神経医療研究センター病院 遺伝カウンセリング室
認定遺伝カウンセラー 佐藤有希子

国立精神・神経医療研究センター病院では、遺伝や遺伝子検査にまつわる悩みを抱える患者さんやご家族のために、専門スタッフによる遺伝カウンセリングを実施しています。遺伝に関する話は、専門的で分かりにくかったり、周囲の人に相談しにくかったりしますが、病気と上手に付き合っていくためには、正しく理解して適切に対処することが大切です。そのお手伝いをさせていただくのが、私たちです。

デュシェンヌ/ベッカー型筋ジストロフィーの可能性のある患者さんが当院を受診された場合、確定診断のために遺伝子検査が提案されますが、検査前には必ず当室のスタッフが面談をさせていただいています。そこで「遺伝子とは何か?」「遺伝子検査では何が分かるか?分からないか?」「検査の結果は今後はどう影響するか?」といったことをご説明したり、患者さんやご家族のもつ疑問や不安をうかがってお答えしたりしています。また、検査を実施した場合は、その結果を分かりやすくご説明します。さらに、「家族が遺伝子の変化をもつ可能性はどのくらいあるか?」「家族にどのように伝えればよいか?」「家族の検査はできるか?」など、遺伝についてより詳しいご相談が必要な場合には、遺伝カウンセリング(自費診療)を受けていただくことができます。遺伝カウンセリングは、当院を受診されたことのない方もご利用いただけますので、遺伝や遺伝子検査について気になることがあれば、ぜひご相談ください。

加わりたいと思うようになりました。今後、引き続き筋ジストロフィーの勉強をさせて頂きながら、少しでも皆さんのお力になればと思っています。どうぞよろしくお願いいたします。

さて、今回のデュシェンヌ型筋ジストロフィー(以下 DMD)の患者さん/ご家族へのアンケート調査についてご紹介します。前回の Remudy 通信(2012年3月発行)で、木村円先生、中村治雅先生から少し紹介されていたものです。このアンケート調査は、すでに欧州の DMD の研究グループ(CARE-NMD)によって、欧州各国で行われたアンケート調査を日本語に訳したもので、日本全国の DMD の患者さんとそのご家族を対象にしています。アンケートの内容は、患者さんが受けているケアや医療、生活の実態とその満足度です。このアンケートで、患者さんやご家族の生の声を聴き、医療やケア・生活の実態などを明らかにして、日本全国の患者さんの医療や生活の質の向上に役立てていきたいと考えています。また、このアンケートで得られた結果は日本だけでなく世界に向けて発信します。世界中の DMD の患者さんの医療や生活の質の向上に繋がるものと期待しています。

今回、Remudy に登録されている全ての DMD の患者さんにアンケート用紙を郵送させて頂きましたので、お手元に届いていると思います(もし届いておられない方がいましたら Remudy までご連絡ください)。アンケートは郵送またはインターネットで回答できます。既に御回答いただいた方は、大変ありがとうございました。まだ御回答されていない方は、ぜひご協力をお願い致します。アンケートの回収期限は ~~6月~~ **8月** までです。

またこのアンケートは、Remudy 未登録の DMD の患者さんにも参加を呼び掛けています。一人でも多くの患者さん/ご家族に参加して頂きたいと願っていますので、どうぞよろしくお願い致します。アンケート調査で得られた結果は、また改めて皆さんにご報告いたします。

Remudy患者登録をされている皆様へ

6月の月上旬にRemudyを介してDMDと診断されている患者様へアンケート用紙を発送しました。一人でも多くの方に参加して頂きたいと思っていますので、未回答の方は是非ご協力をお願いいたします。



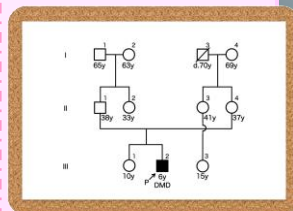
詳細は、当院ホームページをご覧ください。幸いです。

(<http://www.ncnp.go.jp/hospital/sd/gene/index.html>)

また、当院では医療者を対象とした遺伝カウンセリングセミナーも実施しています(<http://www.ncnp.go.jp/training/study.html>)。より多くの医療者に遺伝カウンセリングに必要な知識や技術を習得していただくことで、より多くの患者さんやご家族をサポートできればと考えています。

遺伝カウンセリングは、比較的新しい取り組みですので、まだ実施していない病院もあります。お困りのことがあれば、当院まで遠慮なくお問い合わせください。

▼家系図の例



▲カウンセリングの様子▲

※相談者の方はご本人ではありません。

長野県における DMD に対するチーム医療の展開

信州大学医学部附属病院 柴 直子、稲葉雄二、古庄知己、鳴海洋子、中村昭則
長野県立こども病院 笛木 昇

長野県は日本有数の山岳地帯に位置していますが、医療機関は狭い平野部の都市に集中し、山間部に散在する市町村は医療過疎地域になっています。また、長野県内には筋ジストロフィー専門の療養施設がなかったこともあり、多くの患者は親元を離れて県外の施設に入所していました。近年、地元の病院での療養のニーズが高まり、県内の小児科医が診療する機会が増えていますが、診療所や病院間で診療内容に格差が生じています。早期に診断された場合でも、根本的な治療法がない上に疾患に対する正しい理解や受容ができないまま、受診が途絶えてしまうことも少なくありません。さらに、遺伝病に対する偏見から家庭内に混乱を生じやすく、保護者の別離を引き起こしてしまったケースやリハビリテーションや訪問看護などの社会的資源を利用されていないケースも見られます。近年の DMD の寿命の延長に伴い、小児科での診療年齢を大きく超えてしまった場合に、神経内科へのスムーズなバトンタッチができていないことも問題点だと思われれます。

そこで、DMD 患者・家族が抱える様々な問題やニーズに柔軟に対応し、生涯に渡って安心かつ確かな医療を提供することを目的に、平成 23 年 5 月に信州大学医学部附属病院の小児科・遺伝子診療部・神経内科・リハビリテーション科、長野県立こども病院および信濃医療福祉センターの医師・理学療法士らの多施設・多職種メンバーで構成するチーム医療を立ち上げました。このチーム医療では、①県内の DMD 患者の臨床・遺伝医学的情報の収集、②標準的治療を実践していくための学習や研修、③各患者におけるステロイド治療の導入、リハビリテーションの介入および療育における問題点の検討、④社会的資源の活用状況やニーズに関する調査、⑤県内患者における遺伝子型-表現型の関連の検討を行っています。1~2 か月に 1 度、合同カンファレンスを開催し、問題となる症例の検討の他、海外の診療ガイドライン、運動機能の評価法、患者・家族を取り巻く福祉や教育問題、エクソ・スキップ治療などの研究や治験について情報交換も行っています。チーム医療では、発症前あるいは発症早期に診断された患者に対し、保護者が過剰な不安を抱くようなことがないように十分に配慮し、発症までの期間を疾患の正しい理解、受容および治療に向けた準備に充てられるように配慮しながら診療を行っています。DMD 患者の情報や診療に関する情報を施設・診療科を超えて共有することは、居住地域や受診する医療機関に関係なく最新かつ標準的な治療が提供できるのみならず、患者・家族の教育と心理的サポート、遺伝カウンセリング・保因者診断、保因者の健康管理、社会的資源の情報を提供することも可能となります。

信州大学医学部附属病院のホームページ

<http://www.hp.md.shinshu-u.ac.jp/>

長野県立こども病院のホームページ

<http://www.pref-nagano-hosp.jp/kodomo/>

今後は、循環器内科医・栄養士・臨床心理士の参加、県外の専門施設での研修、新規治療の治験に参加するために Remudy への登録の推進と体制作り、さらにチーム医療が必要となる他疾患の展開を検討する予定です。現在、チーム医療で把握している県内のジストロフィン異常症 (DMD、BMD および保因者) は 75 名以上となっていますが、20 歳未満が全体の 70% を占め、全体の 79% の患者で遺伝子変異型が同定されています。2011 年 12 月に 5 歳~20 歳までの DMD 患者におけるステロイド治療歴について調査したところ、投与歴のある患者は全体の 30% にとどまっていることがわかりました。また、DMD 患者の診断の時期ときっかけについては、20 歳以上の患者の 90% で 3 歳以降に転びやすい等の症状から診断されていたのに対し、20 歳未満の患者では、過半数が 3 歳未満で高 CK 血症により発見されていました。中でも 15% が新生児期に高 CK 血症で診断されており、診断の早期化が進んでいることがわかりました。

DMD の診療では、遺伝カウンセリングから患者の成長や病期に応じた全身管理と患者・家族の心理的サポートが必要です。多分野にわたる診療が必要となる中で、患者・家族により確かな医療を提供するために、チーム医療を発展させていきたいと考えています。



▲ カンファレンスの風景 ▲

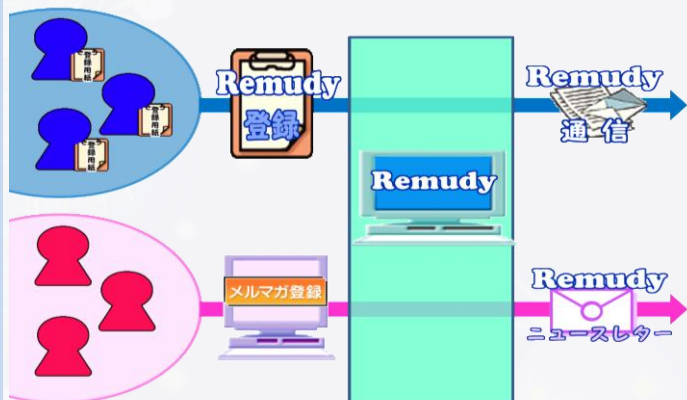
Remudy 情報発信

※Remudy では、患者さま/ご家族の皆さまへ色々な形で情報を発信しています。



Remudy のホームページにて、最新の情報を掲載させていただいております。

詳しくは → <http://www.remudy.jp> をご覧ください。



Remudy 通信

- ・Remudy に登録された患者さま/ご家族の皆さまへ郵送
- ・ホームページからダウンロードすることも出来ます。

Remudy ニュースレター

- ・ホームページから「メルマガ登録(無料)」をしていただいた方へ、情報をいち早くメールにて配信しています。(登録にはメールアドレスだけでOK!)
- ・配信を希望なさる場合は、Remudy ホームページよりご登録してください。

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (DMRV, GNE ミオパチー) 患者登録事業開始のお知らせ

(独) 国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科医師 森まどか



このたび、皆様に Remudy が今年 6 月から開始する新たな患者登録事業について説明をさせていただきます。この事業は Remudy にとって、単に新たな疾患の登録事業を追加するだけに留まらず、日本で治療法が見いだされた希少疾病を世界ではじめて治療出来る可能性を秘めています。

DMRV とは

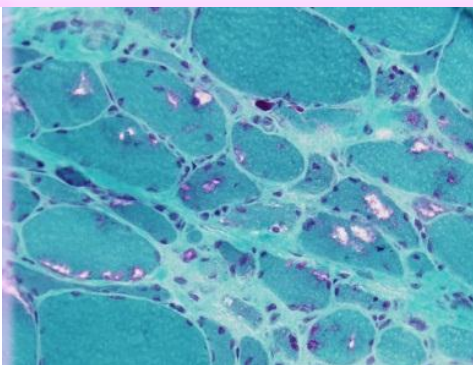
縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (Distal myopathy with rimmed vacuoles, DMRV) は、その詳細を報告した国立精神・神経医療研究センター病院名誉院長で、筋ジストロフィーの専門家でもある埜中征哉先生に因み、埜中ミオパチー、あるいは欧米では hereditary inclusion body myopathy (hIBM)、最近では GNE ミオパチーとも呼ばれています。

日本人の患者さんが比較的多い病気ですが、海外ではユダヤ人にも多く発症し、イスラエルや米国などに患者さんがたくさんいらっしゃいます。また韓国・中国を初めとするアジア圏やヨーロッパにも存在することが知られています。埜中先生のお名前がついていることでおわかりになるかもしれませんが、この病気の研究には日本人の貢献が非常に大きく、今後も日本が治療/病態研究において世界をリードして行く必要があります。

10 代の半ば以降に発症し、特につま先など体の中心から遠い部分 (遠位筋) の筋力低下が目立ち、筋生検では特有の「縁取り空胞」という構造物があることから名付けられました。発症から平均して 11 年程度で歩けなくなるようですが、症状には個人差が大きく、重症の患者さんでは 10 代半ばで発症し、4~5 年で歩けなくなり、中年以降はデュシェンヌ型筋ジストロフィーと同程度の筋力低下に至る症例も少なくありません。一方、60 歳以上で発症する軽症例もありますが、症状のばらつきは理由がわかりません。

図)

筋生検の顕微鏡写真。Gomori トリクローム変法、赤色の縁取りを伴う空胞が多数観察される。この所見は正常な筋肉には見られない。



DMRV の患者登録が必要な理由

DMRV は患者数の少ない病気ですので、正確な患者数や発症率・有病率がわかりません。日本には 400 人程度の患者さんがいると推察されることから、デュシェンヌ型筋ジストロフィーのおよそ 1 割程度と考えられる超希少疾病です。治療法の開発のためにはデュシェンヌ型筋ジストロフィーやベッカー型筋ジストロフィーと同様かあるいはそれ以上に患者登録事業のような治療研究促進ツールが必要です。

最近、細胞膜の構成要素であるシアル酸という物質の合成に関わる酵素の遺伝子に異常があると病気になること、シアル酸を補充するとモデル動物では症状が非常に軽くなることがわかりました。特にシアル酸の補充療法の提言は、当センターの神経研究所 疾病研究第一部が世界に先駆けて報告した画期的な研究結果であり、現在では東北大学とアメリカでシアル酸補充療法の治験が始まっています。数年中には多施設での治験が予定されています。

特に、多施設での治験開始が目前に迫っている現在、早急な整備をしなくてはなりませんが、他の筋ジストロフィーよりも遅くに発症する病気であり、これまで心臓や呼吸などの主要な臓器には障害が少ないと言われていたために専門病院にかかっている患者さんが少なく、情報を届ける手段が限られています。

私達はより多くの患者さんが治療の機会を得られるよう、患者さんに向けて情報発信をする必要を感じていると同時に、この疾患の情報提供が世界のどこよりも正確に行われるようにシステムを運用する責任があると思っています。

さらに、治療研究を進めるためには病気のことを詳しく知る必要がありますが、この疾患ではよくわかっていない臨床上の問題点がいくつもあります。まず、遺伝子異常の種類と症状との関係が不明です。このことは遺伝子治療や分子治療を考える上で必須ですが、今のところ有用な情報がありません。また、呼吸機能障害や心機能障害は起こさないとされていたのですが、モデル動物では呼吸筋や心筋に異常が認められます。私達の研究では実際の患者さんにも、呼吸障害があつて人工呼吸器が必要な方が 5 から 10% くらい存在しそうです。現実には呼吸や心筋に影響が出ている患者さんも多いのかもしれませんが、これらの障害がどのくらいの頻度で起こるのかを知る必要があるとともに、呼吸機能を調べられていない患者さんについては早急に検査する必要があり、速やかな情報収集と情報提供が必要だと考えています。

このような事業の推進は、単に DMRV という一つの疾患の治療のためだけに必要なものではありません。DMRV のような超希少疾病に光が当たり、治療研究が促進されることで、筋ジストロフィーを含む希少疾病全体の治療の進歩につながることを期待されます。皆様にはいっそうのご理解とご支援をお願い申し上げます。

まとめ

DMRV の患者登録を開始することで、次のようなことが可能となります。

1. 目前に迫っている治験の情報を迅速に患者さんに届け、患者さんの情報を治験企業・治療研究グループに届けることにより、治験の速やかな施行を助けることができる。
2. 患者さんに病状についての必要な情報や、治験の進捗状況を届けることができる。
3. 病気のことをより詳しく知ることにより、治療研究に役立てることが出来る。
4. これらのことを通じて、筋ジストロフィーを含む希少疾病の治療研究促進モデルとなり、希少疾病全体の治療促進に貢献できる。

▼ 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーのホームページ ▼



神経・筋疾患患者登録 Remudy のホームページ

<http://www.remudy.jp>



みなさま、ニューカッスルの中村です。ニューカッスルだよりも、早いもので 4 回目をむかえました。この号が配布される頃には日本はもう春も終わり梅雨へと向かうころでしょうか。

私がこの記事を書いている今は5月、イギリスにも春が訪れています。イギリスにも桜があり 4 月にはとても美しく咲いて、日本の桜が懐かしくもなりました。5 月に入り、今は郊外の丘一面に、黄色の菜の花が見渡す限り咲いており、本当に美しい景色です。とはいえ、イギリスの天候は日本の春のように晴れとはいかず、天候は急激に寒くなったり、雨が降ったりとなかなか気まぐれです。これがイギリスの天候なのだと、イギリス人は笑って答えてくれます。

今、TREAT-NMD では新しい体制作りが行われています。その中で、とても重要と考えた力を入れている事の一つは、患者さんにこのグループでの重要メンバーとして参加してもらう事です。新しく代表者が決まりましたが、以前ご紹介した研究者メンバーの他に、3 名の患者団体からの代表者が選ばれました。この方達が患者さんの立場を代表して、今後は積極的に議論していられる事と思います。

以前にも Remudy 通信でもご紹介しましたが、Remudy という患者さん登録は、この TREAT-NMD が運営している世界的患者登録システムと協調していますし、例えばデュシェンヌ型筋ジストロフィー患者、家族向けガイドラインは日本語版も作成されています。過去一年間で TREAT-NMD のウェブサイトアクセスした方はアメリカ、イギリス、フランス、ドイツに次いで日本が 5 番目にアクセス数が多いのです。全てが患者さんではありませんが、日本人も興味を持っているという事の現れです。日本の患者さんも、今や世界的な希少疾患ネットワークの一員と考えてもいいのではないのでしょうか。

海外でも、特に希少疾患(非常に患者さんが少ない病気、筋ジストロフィーもその一つです)では患者さんが少なく、患者さんの会を作ってもなかなかその声を伝えていくのは大変なようです。そこで、欧州には EURODIS (ユーロディスと呼びます)という希少疾患の患者会の集まりがあります。ここが中心になって、積極的に患者さんの立場から希少疾患の研究促進や医薬品の開発、医療の改善に関わっていかようとしています。

EURODIS のウェブサイトの一番上には“The voice of rare diseases patients in Europe (ヨーロッパの希少疾患患者の声を!)”と書いてあります。病気を越えて、国境を越えての協力が必要なのです。

新しい治療法の開発や医療改善の第一の目的は、当然ご病気を持たれた患者さまのためであり、その恩恵を受けるのは第一に患者さん自身です。だからこそ、日本の患者さんご自身も、国際的なネットワークを意識して、世界中で起こっている事にも関心を向けつつ、患者さん自身が出来る事を通して、筋ジストロフィーや希少疾患の新しい薬の開発や医療の進歩に貢献できるのではないのでしょうか。この Remudy 通信は、そのお手伝いになるのかもしれない。

最後になりましたが、まもなく帰国する事になりました。それに伴い、これをもちまして“ニューカッスルだより”最終回になります。短い間でしたが、貴重なお時間を、私のつたない便りにおつきあい頂きありがとうございました。

また何かの機会に、皆様とお会い出来る事を祈って、このお便りも終わりにさせていただきます。ありがとうございました。

EURODIS のウェブサイト → <http://www.eurordis.org/>

ニューカッスルより 中村治雅

☆ニューカッスル 豆知識 ☆

ニューカッスルはなかなか日本人にはなじみの少ない都市ではありますが、機会があれば是非訪れてみたい都市です。

北東イングランドにあり少し足を伸ばせば自然がすぐ楽しめる場所にあります。車で 30 分も走れば、近郊のノーザンパーランド国立公園などの美しい風景が広がりますし、湖水地方には車で 2 時間半、スコットランドとの境界(ここが美しい)にも 1-2 時間。ハリーポッターのお城、アニック城も車で 1 時間かかりません。また、自然ばかりではなく町には古城やタイン川沿いに 9 つの橋が連なる風景はとても素晴らしいものです。ハドリアヌスの壁と言う歴史的建造物もあります。



Q and A

※Remudy患者登録センターにあった問い合わせの一例です。

質問(1)

Remudy に登録している家族がいます。患者本人以外の家族の保因者診断を受けたいのですが？

回答

Remudy ではご家族の保因者診断を行っておりませんが、国立精神・神経医療研究センター病院遺伝カウンセリング室にてご相談を承っております。遺伝カウンセリングは完全予約制になります。詳しくはお電話にてお問い合わせください。

【お問い合わせ先】

(独)国立精神・神経医療研究センター病院 遺伝カウンセリング室

電話 : 042-341-2711(代表)

(音声案内の後に「3(その他)」を押し、オペレーターに

「遺伝カウンセリングの予約/問い合わせ希望」とお伝えください。)

遺伝カウンセリング室 HP

<http://www.ncnp.go.jp/hospital/sd/gene/>

質問(2)

MLPA法で欠失や重複が認められなかった DMD の方(患者さま)がジストロフィン遺伝子のシークエンス解析を受ける場合、解析結果はどのくらいで得られますか？

回答

MLPA法で異常が認められなかった場合、まず筋生検の結果を確認し、Remudy にお知らせいただく必要があります。血液を送付いただいてから解析結果をお送りするまで、通常 1-2 ヶ月ほどかかります。

詳しくは Remudy ホームページ (<http://www.remudy.jp>) へ

【Remudy HP】 → [[ジストロフィンパター登録サイトへ](#)] → 【ご登録について】

質問(3)

なぜ、登録用紙に主治医の先生のサインが必要なのでしょう？

回答

登録内容が患者さまの情報を正確に伝えていることを保証していただくためです。

患者情報登録システムは将来、研究者や臨床開発企業の担当者が試験/臨床試験の計画を立てる際に、参考とするための正確なデータを担保する必要があります。そのため主治医である先生のご確認を頂いています。

主治医の先生にご確認いただきサインしていただいた書類は、患者さまご自身の手によって事務局にお送りいただいた後、事務的な確認作業の後、専門看護師による臨床情報・遺伝情報の確認、遺伝学専門家(キュレーター)、臨床専門医のそれぞれによる確認を受けます。この5つの確認作業をすべてクリアした書類のみを「正確な情報」として登録しております。

独立行政法人 国立精神・神経医療研究センターTMC

神経・筋疾患患者登録センター(Remudy)患者情報登録部門

発行

責任者 : 木村 円

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1 Tel/Fax:042-346-2309(直通)

E-mail : remudy@ncnp.go.jp

HP(ホームページ) : <http://www.remudy.jp>